



# Retina Suisse

## Giornale – Journal

**1/2008** Esce quattro volte l'anno

L'associazione d'aiuto reciproco di persone con retinite pigmentosa (RP), degenerazione maculare, sindrome di Usher e altre malattie degenerative della retina

# Impressum

***Redazione:***

Christina Fasser e Renata Martinoni  
Retina Suisse, Ausstellungsstrasse 36, 8005 Zurigo  
Tel. 044/444 10 77, fax 044/444 10 70  
info@retina.ch, www.retina.ch

***Testo italiano:***

Renata Martinoni

***Impaginazione e stampa:***

KSD Kohler, 8033 Zurigo

***Giornale parlato:***

Centri di produzione Unitas, 6900 Lugano

***Abbonamento annuo:***

è compreso nella tassa sociale

***Il Giornale esce:***

in italiano, francese e tedesco,  
in versione scritta e parlata

***Conto postale:***

CP 80-1620-2  
Siamo grati per ogni offerta!

No. 105, marzo 2008

# Sommario

## Editoriale

(Ch. Fasser) .....	3
--------------------	---

## Ricerca, medicina, diagnostica

La trasmissione ereditaria delle malattie genetiche (Pro Retina Deutschland) .....	6
--	---

La fluorangiografia retinica (U. Kellner) .....	18
---	----

L'esame del campo visivo (U. Kellner) .....	23
---	----

Novità in fatto di «chip retinico» (C. Fasser) .....	30
---	----

Ricerca sulla sindrome di Bardet-Biedl in Germania .....	31
---	----

La sindrome di Charles Bonnet (C. Fasser) .....	33
--	----

## Vivere con ....

Le manifestazioni d'informazione sulla AMD (R. Martinoni) .....	36
--	----

I gruppi d'autoaiuto sono una buona cosa, ma non per me! O invece sì? (G. Casanova) .....	42
---	----

La mia vita con sindrome di Usher di tipo 1 in Europa (M. Suchert) .....	45
Gli scacchi – una sensata attività del tempo libero anche per ciechi e deboli di vista .....	52

## **L'albo**

Che fare se la cassa malati non vuole pagare? (C. Fasser) .....	53
Votazione popolare del 1. giugno 2008 ....	54
Corsi d'inglese per persone cieche e ipovedenti .....	55
Giornata delle porte aperte alla Biblioteca Braille di Zurigo .....	56

## **A proposito... ..**

La tovaglia nera (R. Martinoni).....	56
--------------------------------------	----

<b>Le date da ricordare .....</b>	<b>58</b>
-----------------------------------	-----------

## ***Care lettrici, cari lettori***

Da quando è cominciato il nuovo anno sono già successe molte cose. Nello scorso novembre avevamo aiutato le cliniche oculistiche della Svizzera romanda a trovare persone pronte a partecipare, nel quadro degli studi sulla visione artificiale, a tentativi clinici con il chip nell'occhio. Per entrambi i progetti c'è ora un candidato, tuttavia Ginevra e Losanna ne stanno ancora cercando di altri. Questa esperienza evidenzia bene quanto siano ricche di difficoltà le ricerche cliniche e quanto grati dobbiamo essere ai pionieri che si mettono disinteressatamente a disposizione.

Informazione e consulenza continuano ad essere il fulcro delle nostre attività, tuttavia il sostegno alla ricerca scientifica va assumendo sempre maggiore rilievo anche in Svizzera. Il registro dei pazienti e la genotipizzazione sono progetti da portare avanti in ogni caso. Ma essendo progetti costosi, abbisognano anche di contributi finanziari. In Inghilterra e anche negli USA sono partiti i primi tentativi clinici di terapia genica per la RPE65. I primi risultati sono attesi verso la fine di giugno del corrente anno. Questi passi avanti ci danno la conferma dell'importanza di trovare, in

**Svizzera, tutte le persone con una degenerazione retinica congenita, manifestatasi nella primissima infanzia. I progressi della ricerca clinica ci indicano pure che in futuro sarà indispensabile stabilire il genotipo di tutti i neonati affetti da amaurosi congenita di Leber (LCA). I costi di questi lavori non possono essere assunti interamente dalla mano pubblica o dalle casse malati. Anche Retina Suisse deve reperire rapidamente dei fondi per poter «dare una mano» in quanto il comitato ha preso l'impegno di sostenere questi progetti. Entro la fine del corrente anno dobbiamo perciò trovare, accanto alle entrate correnti, altri cinquantamila franchi circa. Non è difficile immaginare che siamo molto grati per ogni contributo a favore di questi progetti!**

**Intanto anche le nostre attività correnti sono ben avviate. La campagna d'informazione, AMD, iniziata lo scorso autunno, si concluderà con un'ulteriore serie di conferenze nella Svizzera tedesca. Nella Svizzera francese abbiamo invece messo in cantiere i gruppi di colloquio per persone con RP e per persone con AMD. Siamo fiduciosi che queste proposte troveranno ampi consensi e che entreranno a fare parte integrante dell'attività di Retina Suisse. L'inaugurazione ufficiale del servizio di consulenza di Losanna, avvenuta con un simposio il 4 febbraio scorso, ha visto la presenza**

**di oltre 100 persone – tra cui anche parecchi oculisti e specialisti del settore dell’handicap visivo.**

**Di nuovo le giornate si allungano e possiamo dimenticare per un po’ il difficile periodo invernale con le sue molte ore buie. Quest’anno vi facciamo una proposta particolare per godere ancora di più le lunghe giornate estive. Il 4 e 5 luglio 2008 si terrà a Helsinki il 15. Congresso mondiale di Retina International. Un’occasione unica per sentire in prima persona le ultime novità sui tentativi terapeutici e per fare l’esperienza di giornate che durano 22 ore e notti di due sole ore! Così poche ore di buio sono il sogno di chi non ci vede di notte. Ma questo non è tutto, il congresso è anche occasione privilegiata per incontrare persone con RP o AMD provenienti da tutto il mondo. E per i giovani (fino a 35 anni) gli organizzatori hanno ideato un programma particolare per stare in compagnia e divertirsi con altri partecipanti d’ogni continente. Ulteriori informazioni sul congresso di Helsinki sul sito [www.retina-international.org](http://www.retina-international.org) presso Retina Suisse (Tel. 044 444 10 77, [info@retina.ch](mailto:info@retina.ch)).**

**Chi non volesse andare così lontano, ha un’altra possibilità d’incontro e anche prima del mese di luglio: il 19 aprile 2008 è infatti in programma a Friburgo la nostra assemblea generale ordinaria.**

Ci rallegriamo sin d'ora di potervi accogliere numerosi quel giorno.

Cordialmente  
*Christina Fasser*

## **La trasmissione ereditaria delle malattie genetiche**

È logico che le persone con RP si pongano delle domande in merito all'ereditarietà della loro RP. Vorrebbero in primo luogo sapere se la loro incurabile malattia, che spesso sfocia nella cecità, è trasmissibile ai figli. La RP è una malattia ereditaria, dovuta a mutazioni nei geni. Nella RP c'è una correlazione tra le modifiche nei geni e i singoli gruppi e sottogruppi della malattia. Sappiamo che le mutazioni nei geni sono molto numerose, ma non sappiamo però ancora quante siano effettivamente. Uno degli obiettivi principali delle ricerche attuali è di riuscire a classificare i singoli sottogruppi genetici in base a determinate caratteristiche della malattia. Per ora ciò è possibile solo in pochi casi.

**Una persona affetta da una malattia ereditaria non deve necessariamente trasmetterla ai propri figli. Il consiglio generico e indifferenziato di rinunciare ad avere figli perché si ha una RP è perciò da respingere con decisione. Soltanto un'esatta diagnosi e la successiva consulenza genetica possono dare indicazioni in linea con i saperi attuali. Fintanto che in una famiglia non è stata individuata la mutazione genetica primaria, le potenziali modalità di trasmissione della malattia possono essere esaminate unicamente sulla scorta delle leggi di Mendel [il monaco e biologo boemo, Gregor Johann Mendel (1822 – 1884) è considerato, per le sue osservazioni sui caratteri ereditari, il precursore della moderna genetica. N. della traduttrice]. Siccome le leggi di Mendel fanno riferimento in prima linea alla storia della famiglia, cioè considerano i casi di RP precedenti, il/la genetista potrà sì indicare le probabilità di trasmissione della malattia, ma soltanto in termini statistici. In via di principio si può affermare che ben oltre la metà delle persone affette da RP non avrà figli con RP se non ha legami di parentela con il/la partner e questi ha gli occhi sani. Le restanti persone con RP hanno almeno una probabilità del 50% di avere figli dagli occhi sani. Occorre tuttavia tenere presente che la certezza assoluta di mettere al mondo figli sani non esiste per nessuno. Inoltre la maggior parte delle per-**

sone con RP considera la malattia alla stregua di una sfida con la quale anche i figli potrebbero riuscire a convivere.

Oggi è acquisito che a medio termine la scienza riuscirà a «decifrare» e a curare tutta una serie di malattie genetiche per ora incurabili. Di fronte agli incoraggianti risultati prodotti negli scorsi anni dalla ricerca, è lecito sperare che anche la RP appartenga alla categoria delle malattie per le quali in futuro ci sarà una terapia. Se inoltre si considera che nella maggior parte dei casi la RP porta a cecità soltanto dopo i cinquanta o i sessanta anni, per un bimbo di oggi nato con una RP, la probabilità di non diventare cieco è maggiore che mai.

Le forme di trasmissione ereditaria della RP e dei suoi sottogruppi sono tre. Esistono, in altre parole, tre vie di trasmissione della RP di genitore in figlio. Le esponiamo qui di seguito, anche per dare modo alle persone interessate di prepararsi con cognizione di causa ad un eventuale colloquio con un/una genetista o ad una consulenza genetica.

### ***1 modi di trasmissione della retinite pigmentosa***

Per meglio capire la questione occorre ricordare che ogni predisposizione ereditaria (gene) è presente in doppio nel corredo genetico di ogni per-

sona. Una versione del gene è trasmessa dalla madre e una dal padre. L'informazione genetica trasmessa ad un figlio o ad una figlia è perciò il risultato della selezione «casuale» di uno dei due geni paterni rispettivamente materni mentre una di quattro possibili combinazioni di geni determina una caratteristica somatica specifica. Questo dovrebbe bastare per spiegare che fare una previsione sulle predisposizioni che dai genitori possono passare ai figli è un affare complesso, che esige il ricorso al calcolo delle probabilità.

Come detto, ogni persona possiede una doppia dotazione di informazioni genetiche, di cui la metà viene dal padre e l'altra metà dalla madre. L'informazione genetica racchiusa nei geni si trova sui cromosomi, le unità d'«imballaggio» dell'informazione genetica. I cromosomi, 23 in totale, sono allineati a due a due: ventidue di essi hanno una struttura parallela, sono i cosiddetti autosomi, la 23esima coppia, che determina il sesso, è costituita da due cromosomi X nella femmina e da un cromosoma X e un cromosoma Y nel maschio. Il cromosoma X viene dalla madre o dal padre, il cromosoma Y è sempre dato in eredità dal padre. Se ad esempio il gene per la RP, ereditato da uno dei genitori, si affianca al gene sano dell'altro genitore le possibilità sono due, a dipendenza dello specifico gruppo cui la

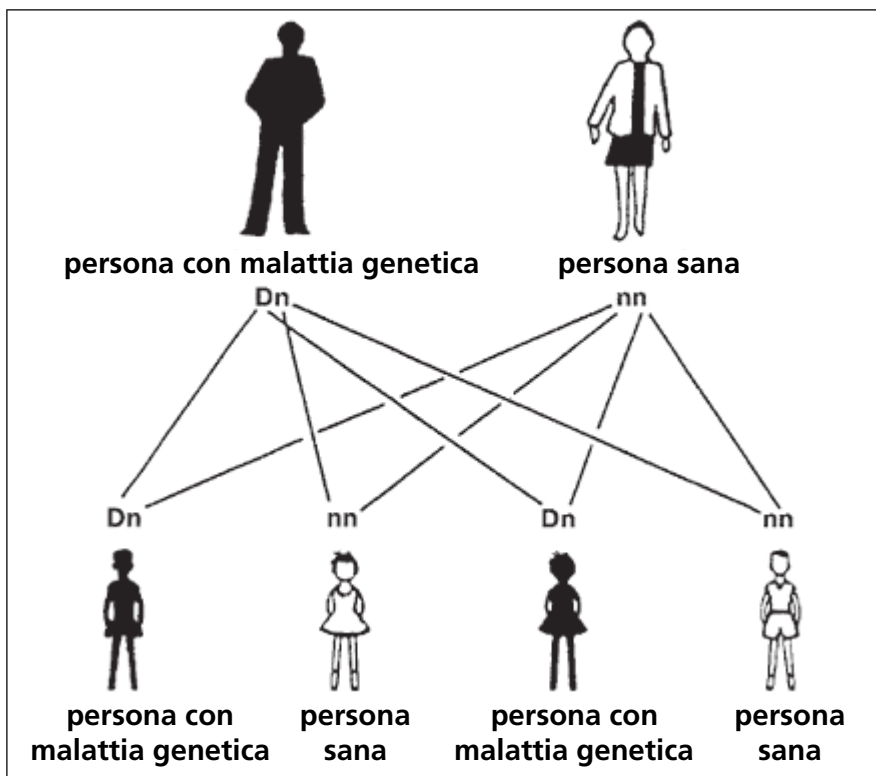
RP in questione appartiene. Se il gene mutato «ha la meglio» sull'altro, cioè se lo domina, la persona si ammalerà. In questo caso si parla di RP dominante. Se invece il gene sano «oculta» quello mutato, la persona non contrarrà la malattia (forma recessiva), ma nel suo corredo genetico ci sarà comunque un gene per la RP. Pur essendo occultato, quel gene potrà a sua volta essere trasmesso ai discendenti, la persona che lo detiene è portatrice sana della RP. Nella forma cosiddetta recessiva X-cromosomica, nel maschio il gene mutato che si trova sul cromosoma X non può essere «occultato» in quanto non c'è un secondo cromosoma X con il rispettivo gene. Quel maschio avrà perciò la RP.

Ecco qui di seguito un quadro d'insieme degli effetti delle diverse forme d'ereditarietà della RP nelle famiglie.

### ***Retinite pigmentosa a ereditarietà dominante (ADRP)***

La RP autosomica dominante, che riguarda circa il 25% di tutti i casi di RP, è trasmessa di regola di padre/madre in figlio/figlia, è insomma presente in ogni generazione. La persona con RP autosomica dominante, donna o uomo che sia, ha una probabilità del 50% di avere figli con RP (maschi o femmine). Altri membri della famiglia, non affetti da RP, non possiedono il gene mutato e

quindi non lo possono neppure trasmettere ai loro discendenti. Di regola la storia della famiglia dà modo di riconoscere una forma ereditaria dominante (fig. 1). In più del 30% di tutti i casi di RP a ereditarietà dominante, mediante un'analisi del DNA, oggi si può individuare la mutazione genetica.



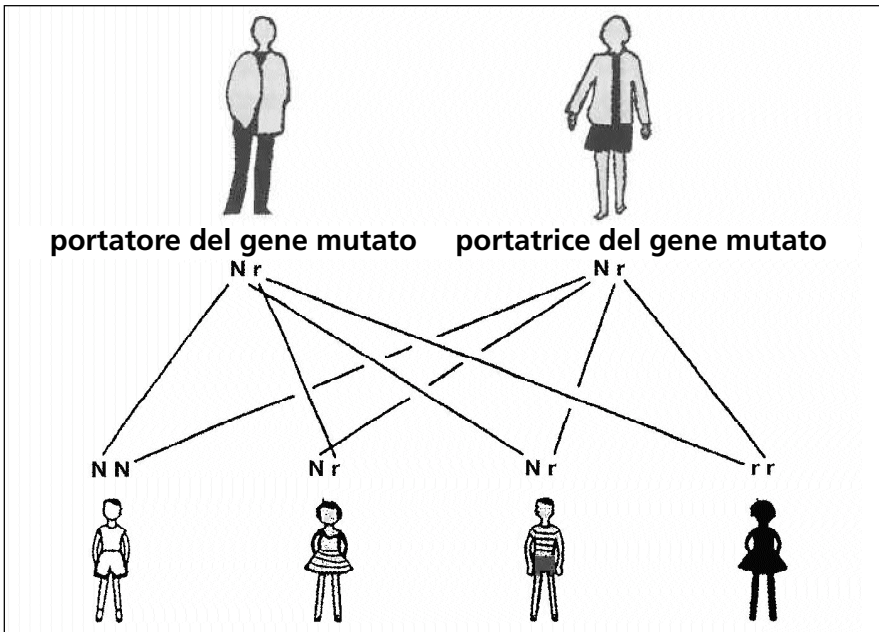
**Fig. 1:** Quadro schematico della trasmissione ereditaria dominante = ereditarietà autosomica dominante (D = gene mutato; n = gene normale)

## ***Retinite pigmentosa a ereditarietà recessiva (ARRP)***

Attraverso la storia della famiglia, la prova dell'appartenenza alla forma autosomica-recessiva (più del 50% di tutti i casi di RP), riesce solo raramente. Di solito si tratta di un caso isolato all'interno della famiglia (forma cosiddetta simplex). Non si può allora escludere che si tratti eventualmente di una neomutazione. La persona con una RP autosomica recessiva possiede due geni mutati, il che significa che entrambi i genitori devono essere portatori, senza essere affetti dalla malattia e senza saperlo (fino al giorno che hanno un figlio o una figlia con RP).

I fratelli e le sorelle di una persona con RP autosomica recessiva possono a loro volta essere affetti da RP oppure essere portatori del gene mutato o esserne privi. La suddivisione statistica è di una persona affetta da RP, due persone portatrici del gene mutato, una persona sana. Siccome però la suddivisione 1 : 2 : 1 è il risultato della combinazione teorica casuale dei geni, all'atto pratico può anche darsi che nessuno dei figli abbia una RP o che tutti l'abbiano. Di regola i figli di una persona con una RP autosomica recessiva non contrarranno la malattia, sempre ammesso che tra i genitori non ci sia consanguineità e l'altro genitore abbia gli occhi sani. Questi figli

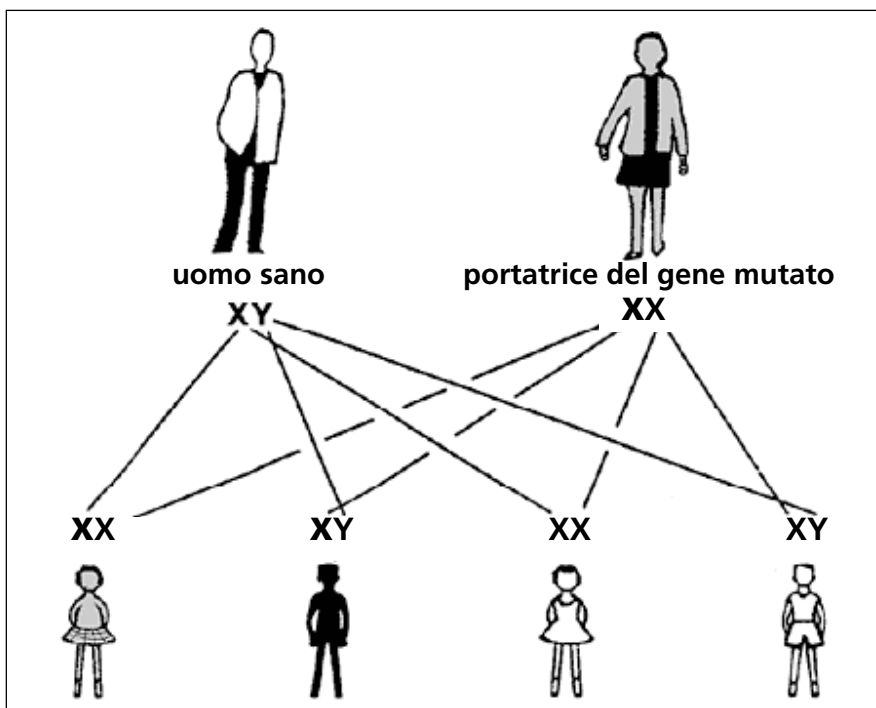
sono tuttavia tutti portatori sani del gene mutato. Per loro il rischio di mettere al mondo dei bambini con una RP è bassissimo. Purtroppo in base all'albero genealogico non si riesce sempre avere la certezza che una persona affetta abbia veramente una RP autosomica recessiva. Se in futuro, mediante l'analisi del DNA d'un campione di sangue, si dovesse effettivamente riuscire a determinare con certezza il tipo di RP, molte persone affette non dovrebbero più temere di mettere al mondo dei figli con RP.



**Fig. 2:** Quadro schematico della trasmissione ereditaria recessiva = ereditarietà autosomica recessiva (r = gene mutato; N = gene normale)

## ***Ereditarietà X-cromosomica***

L'8% circa di tutte le persone con una RP ha una forma correlata al sesso (trasmissione ereditaria X-cromosomica). Questo significa che soltanto i maschi contraggono la RP mentre le femmine – senza peraltro essere affette o senza essere massicciamente limitate nella vista – potrebbero essere portatrici della malattia. La mutazione genetica responsabile di questa forma ereditaria di RP si trova sul cromosoma X (fig. 3). È la donna che ha un gene «malato» su uno dei due cromosomi X, ma occultato dal gene «sano» sull'altro suo cromosoma X (recessivo). Il figlio maschio di una portatrice, che ha ereditato il cromosoma X con il gene mutato, si ammalerà in quanto il cromosoma Y ereditato dal padre non è capace di compensazione come invece farebbe un gene sano sul secondo cromosoma X. Il gene della malattia si trova su uno dei due cromosomi X della madre portatrice sana (XX). La metà dei figli maschi possono essere malati, l'altra metà potrà invece essere sana. La metà delle figlie di una portatrice può essere a sua volta portatrice e l'altra metà non avrà invece il gene della RP nel suo corredo genetico. Un padre con una RP X-cromosomica avrà figlie che sono tutte portatrici, mentre i figli maschi saranno tutti sani.



**Fig. 3:** Quadro schematico della trasmissione ereditaria X-cromosomica recessiva = il gene della malattia si trova su uno dei due cromosomi X della madre sana (XX)

### ***Correlazioni tra forma ereditaria e decorso della RP***

Alle forme di trasmissione ereditaria descritte si abbina di solito un decorso caratteristico, anche se con un ampio ventaglio di variazioni.

- ***La trasmissione ereditaria dominante*** ha spesso decorso più benigno delle altre forme.

Cosa si deve intendere per decorso più benigno? Le ricerche cliniche attuali ipotizzano due fasi per il degrado del campo visivo. Nella fase 1 si è osservata sempre e soltanto una progressione lentissima mentre a partire da un momento definito «critico» si è notata un'accelerazione importante. Le indicazioni per questa seconda fase variano tra una perdita di campo visivo annua variante tra il 5 e il 20% rispettivamente una perdita quasi esponenziale del campo visivo residuo (ca. il 15% l'anno). Il momento «critico» è in media a 32 anni per l'ereditarietà autosomica dominante (per questa prima fase una persona affetta ha fatto una descrizione molto plastica: «è come se la frizione o i dischi dei freni si consumassero. Va tutto molto lentamente, così adagio che non ci si accorge quasi. Probabilmente sono piuttosto gli altri ad accorgersene, quando constatano che di colpo urto le cose accanto a cui poco prima passavo senza problemi»).

• ***La retinite pigmentosa autosomica dominante si manifesta in due forme diverse*** (il tipo I e il tipo II). Nel tipo I si ha una perdita relativamente precoce e ampia dei bastoncelli e quindi la caratteristica cecità notturna. La limitazione del campo visivo procede concentricamente, ma i coni mantengono la loro funzione per molto tempo ancora. Nel tipo II, detto anche tipo zonale, si ha la perdita contemporanea della funzione

dei coni e dei bastoncelli, limitatamente a determinate zone del campo visivo. La perdita del campo visivo periferico procede relativamente adagio ed è poco estesa. La cecità notturna si manifesta tardi.

- ***Nella trasmissione ereditaria autosomica recessiva*** il momento «critico» si situa sui 26 anni. Anche qui il decorso è in due fasi.

- ***I casi cosiddetti simplex*** (una sola persona a ffecta in una famiglia) sono i più diffusi, sono infatti ca. il 50% di tutte le RP. Anche se in questi casi non si riesce a dimostrare la presenza di altri casi all'interno della famiglia, si parte comunque dall'ipotesi che si tratti di una forma autosomica recessiva.

- ***Nella RP X-cromosomica*** (legata al sesso) il momento critico si situa sui 20 anni. Pur essendo una forma di trasmissione ereditaria piuttosto rara, essa ha spesso un decorso grave, in altre parole la perdita di campo visivo è veloce. Spesso la cecità insorge già tra i 30 e i 40 anni.

In ognuna delle tre forme di trasmissione ereditaria il decorso può divergere molto da caso a caso, ci sono persone che a 60 anni hanno ancora un campo visivo di 30 gradi e altre che a 30 anni ce l'hanno soltanto ancora di 5 gradi.

***Tratto da: Retinitis Pigmentosa (RP) – Was ist das? Pro Retina Deutschland Infoserie, 12-2004***

*Lettura consigliata per saperne di più*  
*Gallori Enzo, Genetica, Atlanti scientifici Giunti*  
*(2007)*

## **La fluorangiografia retinica**

• *Prof. Ulrich Kellner, Europaplatz 3 (ICE-Bahnhof), D-53721 Siegburg*

Accanto all'oftalmoscopia e all'autofluorescenza del fondo dell'occhio disponiamo di tutta una serie di altri metodi per esaminare le modifiche della struttura della retina, segnatamente diversi tipi di angiografia e la tomografia a coerenza ottica OCT (v. anche in *Giornale Retina* no. 2/2007). Il termine «fluorescenza» sta per la capacità di una sostanza di emettere luce di una lunghezza d'onda diversa da quella della luce precedentemente assorbita. Con il termine di angiografia si indica la visualizzazione dei vasi sanguigni. La fluorangiografia retinica, sfruttando il fenomeno della fluorescenza, permette di visualizzare i vasi sanguigni del fondo dell'occhio. L'esame inizia con l'iniezione in una vena del braccio di una sostanza colorante, la fluoresceina o il verde d'indocianina, che attraverso le vie sanguigne si diffonderà in tutto il corpo, raggiungendo anche gli

**occhi. Mediante una speciale tecnica di fotografia e filtraggio, il colorante diffusosi nel fondo dell'occhio sarà eccitato con luce ad una determinata lunghezza d'onda. La risposta visibile sulla pellicola avrà un'altra lunghezza d'onda di quella usata per la stimolazione. Oggi, di regola, questo esame diagnostico è fatto con una fotocamera digitale.**

**Fluoresceina e verde d'indocianina non hanno perciò nulla a che vedere con i mezzi di contrasto usati nelle angiografie di altri vasi sanguigni mediante tecniche Röntgen, tomografia computerizzata (computed tomography CT) o l'imaging a risonanza magnetica (MRI). Come tutte le sostanze usate in oftalmologia, la fluoresceina o il verde d'indocianina possono però provocare degli effetti collaterali, seppure rari. Perciò una fluorangiografia ha senso soltanto se i precedenti esami del fondo dell'occhio hanno evidenziato alterazioni della retina o della coroide, che sono da esaminare più in dettaglio.**

**Il fondo dell'occhio ha due sistemi di vasi sanguigni separati: i vasi retinici e i vasi della coroide. In entrambi i sistemi possono verificarsi modifiche patologiche. L'obiettivo della fluorangiografia è di rendere visibili queste alterazioni in termini di tempo, segnatamente all'entrata della sostanza colorante nei vasi sanguigni e alla**

loro uscita nonché per attribuirle all'uno o all'altro dei sistemi di vasi sanguigni. L'esame angiografico richiede la dilatazione della pupilla e dura, preliminari compresi, circa 30 minuti.

### ***L'angiografia con la fluoresceina***

Dopo l'esame del fondo dell'occhio, l'angiografia oculare con il colorante fluoresceina è il metodo più «vecchio» per indagare sulla struttura della retina. La fluoresceina è una sostanza colorante che non può uscire dai vasi sanguigni sani della retina. Per contro, essa fuoriesce dai piccoli vasi della coroide. L'angiografia con fluoresceina permette di visualizzare svariate alterazioni quali vasi sanguigni di nuova formazione nella retina (ad esempio in caso di retinopatia diabetica) o sotto la retina (ad esempio nella degenerazione maculare correlata all'età, nelle miopie elevate), infiammazioni dei vasi sanguigni (ad esempio in caso di uveite), otturazioni dei vasi sanguigni (in svariate patologie della circolazione retinica), affezioni degenerative (ad esempio nelle distrofie della retina) o in caso di accumulo di liquido al centro della retina (corioretinopatia sierosa centrale, edema maculare).

## ***Esami approfonditi per classificare le affezioni***

In presenza di degenerazione maculare correlata all'età, l'angiografia con fluoresceina è di grande importanza per decidere sui trattamenti più indicati. Se dall'angiogramma risultano alterazioni degenerative senza fuoriuscita di sostanza colorante, la degenerazione maculare correlata all'età è di tipo «secco», se invece la sostanza colorante si diffonde sotto la retina si parla di degenerazione maculare correlata all'età di tipo «umido». La degenerazione maculare correlata all'età «umida» può essere ulteriormente suddivisa in sottogruppi. Se nella fase precoce dell'angiografia è ben visibile una neoformazione di vasi sotto la retina si parla di neovascolarizzazione coroidale «classica» (i nuovi vasi sanguigni provengono dalla coroide, il termine abbreviato è CNV). Se invece non è riconoscibile una neovascolarizzazione del genere, ma nella fase tardiva dell'angiogramma si notano accumuli di sostanza colorante (che indicherebbero la presenza di una neovascolarizzazione coroidale) si parlerà di CNV «occulta» (mal riconoscibile, nascosta).

Oggi l'angiografia con fluoresceina è essenziale in tutte le affezioni in cui si ha accumulo di liquidi (e con esso di sostanza colorante), cioè in caso di neovascolarizzazioni nella o sotto la retina, di

edema maculare, di infiammazioni dei vasi retinici. In assenza di simili accumuli di liquido, come ad esempio nella maggior parte delle distrofie retiniche ereditarie o nella forma secca della degenerazione maculare correlata all'età, l'esame dell'autofluorescenza del fondo dell'occhio è più indicato dell'angiografia con fluoresceina (v. anche *Giornale Retina* no. 3-4 / 2005). Infatti, l'autofluorescenza del fondo dell'occhio fornisce ulteriori informazioni, si può ripetere più facilmente e non ha eventuali effetti collaterali dovuti ad un'iniezione di sostanza colorante. In particolare nelle malattie che portano ad un ispessimento della retina, quali l'edema maculare o una neovascolarizzazione sottoretinica, è sensato fare una tomografia a coerenza ottica (OCT) a complemento o in luogo dell'angiografia con fluoresceina.

### ***L'angiografia con il verde d'indocianina***

Il verde d'indocianina (ICG) è una sostanza colorante che normalmente non fuoriesce né dai vasi retinici né dai vasi coroidali. In certi casi l'angiografia con il verde d'indocianina permette di visualizzare le alterazioni a livello di retina e di coroide non identificate con l'angiografia con la fluoresceina. Siccome il verde d'indocianina non fuoriesce dai piccoli vasi sanguigni della coroide, la sostanza è particolarmente adatta per indivi-

duare alterazioni sottoretiniche e coroidali. Bisogna tuttavia considerare che solo in pochi casi l'angiografia al verde d'indocianina fornisce informazioni supplementari, per questo motivo quest'esame è poco frequente.

*In: Retina aktuell Nr. 103 (bollettino di Pro Retina Deutschland e. V.)*

## **La determinazione del campo visivo**

• *Prof. Ulrich Kellner, Europaplatz 3 (ICE-Bahnhof), D-53721 Siegburg*

Le prime puntate di questa serie di articoli erano dedicate agli esami elettrofisiologici dell'occhio e delle vie visive quali l'ettroretinogramma classico ERG, l'elettroretinogramma multifocale mfERG, l'elettroculogramma EOG, i potenziali visivi evocati VEP, l'elettroretinogramma da pattern PERG (v. anche *Giornale Retina* no. 3-4 / 2005). La serie è poi continuata con gli esami strutturali della retina (v. fluorangiografia retinica, nel presente giornale; autofluorescenza retinica, nel *Giornale Retina* no. 3-4 / 2005; tomografia a coerenza ot-

tica, nel *Giornale Retina* no. 2/2007). La puntata attuale e quelle future toccano invece i metodi d'esame psicofisici (perimetria, campimetria, visione dei colori, visione dei contrasti, adattamento al buio).

Per esaminare il sistema visivo si impiegano metodi elettrofisiologici e metodi psicofisici. Con i metodi elettrofisiologici si misura la risposta della retina o del cervello a determinati stimoli luminosi. Questa risposta è data direttamente per mezzo di elettrodi e allora la collaborazione della persona si limita unicamente al prestare la massima attenzione allo stimolo luminoso. Tutt'altre sono invece le esigenze poste dagli esami psicofisici perché qui la persona deve indicare le sue impressioni visive, deve insomma rispondere se «vede» un determinato stimolo luminoso nel suo campo visivo o se arriva a percepire determinati colori o contrasti.

Dopo l'esame dell'acuità visiva (*visus*), il principale esame psicofisico consiste nella misurazione del campo visivo (perimetria). Molte patologie della retina e delle vie visive comportano limitazioni del campo visivo. Nelle affezioni della macula, spesso il calo dell'acuità visiva rappresenta un aspetto centrale del problema, al quale può accompagnarsi una perdita di campo visivo centrale (scotoma centrale). Se invece le perdite di campo visivo sono lontane dal centro può capi-

ta re, anche a causa della lenta evoluzione della malattia, che per un certo tempo la persona toccata non le percepisca soggettivamente. Spesso problemi di vista dovuti a perdite di campo visivo si manifestano con frequenti «scontri» con porte e semiaperte oppure la persona inciampa sui gradini delle scale, non nota oggetti o persone che le stanno di fianco e altro ancora. Questi contrattempi sono attribuiti facilmente a presunte disattenzione o maldestrezza. L'indicazione più frequente per un esame del campo visivo è il glaucoma. Tuttavia la perimetria è importante anche in funzione della diagnosi e del monitoraggio di altre malattie delle vie visive e della retina quali per esempio infiammazioni del nervo ottico, tumori al cervello e patologie ereditarie della retina e delle vie visive.

### ***Perimetria cinetica***

Esiste tutta una serie di apparecchiature per la misurazione del campo visivo denominate perimetri. Comuni a tutte sono i punti luminosi di varia grandezza e intensità, proiettati in una semisfera bianca. L'esaminando deve confermare di avere visto il punto luminoso, di regola premendo un pulsante. Di solito gli stimoli luminosi sono bianchi. Stimoli colorati sono usati soltanto per esami speciali. In via di principio si distinguono due diverse tecniche d'esame. Nella perimetria

cinetica classica sono proposti dei punti luminosi in movimento. Siccome nella retina la sensibilità per gli stimoli luminosi deboli aumenta andando dalla periferia verso il centro, di regola i punti luminosi sono in movimento, da diverse provenienze e a caso, dall'estremità della semisfera verso il centro. Lo scopo è di determinare il limite esterno del campo visivo, il «campo» entro il quale la persona esaminata percepisce un punto luminoso di una determinata intensità e grandezza. L'esame sarà poi ripetuto con un punto luminoso più piccolo o di minore intensità luminosa. Classico per la perimetria cinetica è l'impiego del cosiddetto perimetro di Goldmann, in cui il punto luminoso è azionato manualmente dall'esaminatore (perimetria cinetica manuale). Con i nuovi apparecchi elettronici si può però anche esaminare il campo visivo con un sistema computerizzato (perimetria cinetica computerizzata). Un'altra procedura consiste nel combinare i due metodi. La perimetria cinetica ha senso nei casi in cui grandi superfici di campo visivo denotano gravi perdite funzionali. L'esame con il perimetro di Goldmann è anche prescritto come standard per le perizie oftalmologiche.

## ***Perimetria statica***

La seconda tecnica d'esame consiste nell'utilizzo di punti luminosi immobili ed è perciò chiamata perimetria statica. I punti luminosi, di varia grandezza e intensità, sono proposti sempre allo stesso posto. Dall'esame risulterà una mappa delle percezioni dell'intero campo visivo. Esistono diverse strategie d'esame, che si distinguono tra di loro per la precisione della mappa delle percezioni e per l'impegno richiesto all'esaminando. La perimetria statica è soprattutto adatta per scoprire disturbi funzionali piuttosto lievi allo stadio iniziale della malattia. Essa è impiegata principalmente nei controlli del glaucoma, in determinati casi si presta però anche per riconoscere precocemente disfunzioni della macula.

L'esame del campo visivo esige dalla persona esaminata collaborazione e grande concentrazione, altrimenti il risultato non sarà di nessuna utilità. Due sono gli aspetti da tenere in considerazione: più numerosi sono i punti luminosi testati e più preciso sarà il risultato, ma anche maggiore il rischio che la concentrazione della persona esaminata cali fortemente. La strategia d'esame da adottare sarà perciò dettata, tra l'altro, dalle presumibili perdite di campo visivo e dall'attenzione che ci si può aspettare dalla persona da esaminare. Che la buona forma fisica e mentale della persona esaminata al momento del

test abbia grande influsso sui risultati del campo visivo è un dato di fatto cui deve essere data la necessaria considerazione nella valutazione finale dei risultati. In particolare nei periodici controlli del decorso della malattia, risultati incongrui o altalenanti possono essere dovuti alla «forma del giorno» della persona esaminata e non hanno a che vedere con la malattia. Un peggioramento del campo visivo deve perciò essere dato per certo soltanto se confermato da ripetuti esami su un arco di tempo prolungato.

### ***Risultati diversi a dipendenza della malattia***

Una perdita accertata di campo visivo è chiamata scotoma. Tutta una serie di risultati d'esami del campo visivo è tipica per determinati quadri clinici. Un glaucoma inizierà spesso con uno scotoma di Bjerrum, situato al di sopra o al di sotto del punto della massima acuità visiva e che per la sua ubicazione resterà a lungo inosservato. Nel caso di malattie del cervello una serie di tipiche costellazioni permette di localizzare precisamente la malattia. Per quanto riguarda i pazienti con una malattia retinica ereditaria, si conosce pure tutta una serie di sintomi caratteristici. Le distrofie della macula o le distrofie dei coni rispettivamente dei coni e dei bastoncelli si accompagnano di regola con la perdita del campo visivo nella zona adiacente al centro (scotoma pericentrale) o

nel centro stesso (scotoma centrale). In caso di retinite pigmentosa e analoghe affezioni visive si può avere la perdita totale del campo visivo periferico. Si parla allora di una limitazione concentrica del campo visivo. Può però anche darsi che la periferia estremissima e la zona centrale del campo visivo restino funzionali e che in prossimità del centro risulti una perdita totale a forma di anello (scotoma anulare o ad anello). Se la limitazione centrale o lo scotoma anulare si estendono in direzione del centro del campo visivo si avrà la cosiddetta visione a tunnel. Nonostante la presenza di molti sintomi tipici, è importante che la diagnosi non poggia unicamente sui risultati del campo visivo. Infatti, uno scotoma centrale può ad esempio essere dovuto ad un'afezione del nervo ottico (infiammatoria o ereditaria) o a svariate malattie della macula. A causa dei molti altri metodi d'indagine disponibili per la diagnosi differenziale delle malattie retiniche ereditarie, l'esame del campo visivo va perdendo di significato. Tuttavia, ai fini di perizie sulla vista, l'esame del campo visivo continua ad essere essenziale.

*In: Retina aktuell Nr. 103 (bollettino di Pro Retina Deutschland e. V.)*

## **Novità in fatto di «chip retinico»**

- *Christina Fasser, Retina Suisse, Ausstellungsstrasse 36, CH-8005 Zurigo*

Negli scorsi mesi d'ottobre e novembre avevamo informato sui due tentativi clinici con la retina artificiale previsti a Ginevra e a Losanna. Molte persone intervenute alle manifestazioni si erano dette interessate. Oggi abbiamo il piacere di annunciare che per entrambi i progetti è stata reclutata una persona. A Ginevra il primo impianto è addirittura già stato innestato nell'occhio di un volontario e l'operazione si è svolta senza complicazioni. I responsabili di entrambi i progetti cercano però ancora altri candidati. Chi avesse interesse a partecipare alla sperimentazione può rivolgersi a Retina Suisse per ricevere la documentazione oppure contattare direttamente i gruppi di ricerca.

### ***Progetto Argus II a Ginevra:***

Dott. Joel Salzmann, médecin adjoint du chef de service, Clinique d'Ophthalmologie, Hôpitaux Universitaires de Genève, CH-1211 Genève 14;  
Tél. 022 382 84 80, joel.salzmann@hcuge.ch

### ***Progetto Intelligent Implant a Losanna:***

PD dott. Thomas J. Wolfensberger, Hôpital  
ophtalmique Jules-Gonin, 15, Av. de France,  
CH-1004 Lausanne, Tel.: (+41) 021 626 83 07,  
Fax: (+41) 021 626 81 44,  
thomas.wolfensberger@ophtal.vd.ch

Anche a Tübingen sono in corso ricerche cliniche con un chip retinico (v. Giornale Retina 4/2006-1/2007). Anche per questo progetto si cercano ancora volontari. Persona di contatto: PD dott. med. Barbara Wilhelm, Universitätsaugenklinik, Schleichstrasse 12 – 16, D-72076 Tübingen, tel. 0049 7071 2984898, barbara.wilhelm@stz-bio-med.de.

## **Ricerca sulla sindrome di Bardet-Biedl in Germania**

- *Christina Fasser, Retina Suisse, Ausstellungsstrasse 36, CH-8005 Zurigo*

La comunità di lavoro di nefrologia pediatrica (in cui sono rappresentati pediatri specializzati nel campo delle malattie renali infantili di Germania, Austria e Svizzera) ha deciso uno studio approfondito sulla sindrome di Bardet-Biedl (BBS) nel-

**l'infanzia e adolescenza. La clinica universitaria di Essen ha perciò avviato una ricerca sulla sindrome in questione. L'obiettivo è di estendere i saperi su quel quadro clinico specifico e di elaborare le basi per un nuovo concetto terapeutico. Finora la sindrome di Bardet-Biedl è stata studiata pochissimo, di ricerche sul suo decorso nell'infanzia e adolescenza non ne esistono così come non ci sono né dati clinici né altri materiali. La ricerca avviata a Essen si prefigge di raccogliere informazioni e saperi per colmare l'attuale vuoto scientifico sulla sindrome di Bardet-Biedl nell'infanzia e adolescenza. Al centro dell'attenzione dei ricercatori stanno temi quali la frequenza dei segni caratteristici della malattia, i cosiddetti parametri fisici (statura, peso, funzionamento dei reni) e la loro evoluzione nel tempo. I dati sono raccolti mediante un questionario che deve essere compilato dal medico curante. Al fine di ottenere risultati di rilievo è importante che alla ricerca partecipi il maggior numero possibile di pazienti con sindrome di Bardet-Biedl, segnatamente bambini, adolescenti e giovani adulti fino a 25 anni di tutti i paesi d'Europa e non soltanto cittadini tedeschi.**

**Le persone interessate sono pregate di prendere contatto con Franziska Kellermann, partner di progetto e persona di contatto per i gruppi BBS**

in Pro Retina Deutschland, telefono 0049 9401-3082, frankell@t-online.de o di rivolgersi al responsabile della ricerca, dottor Metin Cetiner, pediatra, Clinica universitaria Essen, metin.cetiner@uni-essen.de.

Per informazioni dettagliate si può anche consultare il sito [www.pro-retina.de/bbs](http://www.pro-retina.de/bbs).

## La sindrome di Charles Bonnet

- *Christina Fasser, Retina Suisse, Ausstellungsstrasse 36, CH-8005 Zurigo*

Molte persone con AMD vedono cose che in realtà non esistono. Si tratta delle cosiddette immagini-fantasma o, nel lessico medico, di allucinazioni visive. La maggior parte delle persone descrive queste immagini come volti, fiori, lampi, bocce luminose ecc. Se si interpella l'oculista sul fenomeno in questione, raramente si ottiene una spiegazione. Noi sappiamo però che molte persone conoscono questi fenomeni, ma non osano parlarne. Temono infatti che si tratti dei primi segni di un disturbo mentale.

Un aspetto interessante di questa sindrome è che se ne trova menzione già nell'anno 1760. Il filo-

sofo ginevrino Charles Bonnet aveva allora descritto le allucinazioni visive di cui soffriva suo nonno, sano di mente, ma con un handicap visivo. Nel corso degli anni furono parecchi i casi descritti in pubblicazioni mediche. Nel 1936 Morsier propose di dare il nome di sindrome di Charles Bonnet alle allucinazioni visive in persone anziane, sane di mente. La presenza di malattie degli occhi fu però volutamente esclusa dalla lista dei criteri diagnostici. Nelle pubblicazioni di von Teunisse et al. vi è invece fatto preciso riferimento. Secondo von Teunisse e i suoi colleghi ricercatori, la sindrome di Charles Bonnet (CBS) è più frequente in persone anziane con malattie degli occhi e handicap visivo che in persone anziane dagli occhi sani.

### ***Il quadro clinico della sindrome di Charles Bonnet (CBS)***

Le caratteristiche della sindrome di Charles Bonnet sono:

- allucinazioni visive complesse,
- allucinazioni non spiegabili con motivi di tipo psichiatrico,
- il paziente è consapevole del fatto che le immagini che vede non sono realistiche e accetta che è così (insight),
- le immagini appaiono sporadicamente, periodicamente o sono ormai «croniche»,

- la somministrazione di neurolettici porta pochi risultati positivi,
- la maggior parte dei pazienti è in età assai avanzata e soffre di un disturbo agli occhi o di un'afezione del sistema visivo centrale.

Le ragioni per le quali ci sono persone con la sindrome di Charles Bonnet sono tuttora largamente sconosciute. Queste persone vedono singoli individui, gruppi di individui, individui e gruppi in miniatura, animali, volti, piante e intere scene. A volte le immagini si inseriscono molto bene nell'effettivo contesto del momento e quindi diventa difficile rendersi conto che non sono reali. Ma di solito non si tratta neppure di cose o persone conosciute. A volte le immagini sono presenti per pochi secondi, quasi sempre durano qualche minuto e di rado anche delle ore.

### ***È importante parlarne***

Sono parecchie le persone che soffrono dei fenomeni descritti, ma sono poche quelle che ne parlano apertamente. Per questa ragione vorremmo incoraggiare coloro che vivono di persona la sindrome di Charles Bonnet di discuterne con persone che si trovano nella stessa situazione. Si sentiranno meglio e anche i loro congiunti potranno sentirsi più tranquilli. Sarebbe una bella cosa se qualcuno volesse inviarci la sua testimonianza da stampare sul Giornale Retina.

Il presente articolo si ispira a due pubblicazioni:  
(1) Visual hallucinations in psychologically normal people: Charles Bonnet's Syndrome; Robert J. Teunisse ad.al. (University Hospital Nijmegen)  
(2) Das Charles Bonnet-Syndrom, K. Podoll, M. Osterheimer, J. Notz, Fortschr. Neurol. Psychiatrie 57 (1989)

## Le manifestazioni d'informazione sulla AMD

• *Renata Martinoni, Ackersteinstrasse 63, 8049 Zurigo*

### **Introduzione**

La degenerazione maculare correlata all'età (AMD) è, come lo specifica il suo nome, una malattia degli occhi che si manifesta a partire da una certa età. L'allungamento generale della vita fa sì che essa colpisca sempre più persone, in particolare più donne che uomini. La AMD è una malattia evolutiva della zona centrale della retina, la macula. La capacità di vedere nitidamente è compromessa e se la malattia evolve può portare a grave handicap visivo. Per determinate forme

di AMD, ma non per tutte, esistono delle terapie. Gli ausili per la vita quotidiana e i mezzi ausiliari ottici e elettronici sono di grande aiuto per tutti, indipendentemente dal tipo di AMD. È però importante che la scelta corrisponda alle necessità effettive, che l'ausilio sia adattato alle esigenze della persona e che sia assicurata un'adeguata istruzione all'uso. Le persone dovrebbero essere seguite finché hanno bene imparato come fare, l'allenamento e l'apprendimento di tecniche specifiche sono infatti importantissimi per la qualità di vita e per rimanere autonomi. Molto importante è anche lo scambio d'esperienze e il sostegno reciproco nonché la comprensione dei famigliari, delle persone di riferimento e della società tutta. Per questi motivi l'informazione di Retina Suisse non è pensata esclusivamente per le persone con AMD, bensì anche per un pubblico più vasto, ad esempio tramite Internet.

### ***In cosa consistono le singole manifestazioni?***

Le serate d'informazione sulla AMD comprendono un esposto dell'oculista, dell'ottico (o di uno specialista di riabilitazione), un'esposizione di mezzi ausiliari e un tavolo con la documentazione di Retina Suisse. Il pubblico ha la possibilità di porre domande concrete. Per ovvi motivi è però chiaro che gli specialisti presenti non possono

entrare in materia su domande individuali di carattere medico.

***Nel suo esposto l'oculista*** presenta le funzioni normali dell'occhio (in particolare della retina), i sintomi della AMD, gli esami diagnostici (esame dell'occhio e della vista, fluorangiografia retinica, OCT). L'oculista passa inoltre in rassegna le cause (età, fumo, eventuale predisposizione familiare, eventuale influsso della luce solare), il quadro clinico (AMD secca e AMD umida), le terapie disponibili (laser, terapia fotodinamica, trattamenti anti-VEGF) nonché la questione della diagnosi precoce e dell'auto-osservazione (visite oculistiche periodiche, test con la griglia di Amsler).

***Al centro dell'esposto dell'ottico o dello specialista in riabilitazione visiva*** stanno i problemi concreti che le persone con AMD incontrano quotidianamente e le possibili soluzioni. Per leggere occorre per esempio ingrandire il testo mediante una lente d'ingrandimento, occhiali a lente, un apparecchio di lettura ingrandente o parlante, ecc.), ma anche un'istruzione per impararne l'uso corretto (p.es. avvicinare gli occhi al testo). Nella vita quotidiana l'illuminazione svolge un ruolo essenziale: per vederci meglio ci vuole più luce (un'illuminazione adeguata), ma occorrono anche delle misure contro l'abbagliamento (occhiali da sole, lenti filtranti, lampade

adatte) nonché più contrasti ottenuti con marcature (sulle scale per esempio) e colori più vivaci. Le persone con AMD si sentono meglio e vivono meglio dal momento in cui hanno parlato apertamente della loro malattia, hanno spiegato cosa significhi, quali siano i sintomi, cominciato a usare il bastone di segnalazione. In tal modo trovano comprensione e aiuto concreto.

***L'esposizione dei mezzi ausiliari*** comprende ausili ottici e per la lettura (occhiali da sole, lenti filtranti, apparecchi di lettura ingrandenti o parlanti), mezzi ausiliari per la vita quotidiana (bilance, orologi parlanti o dal «disegn» ben contrastato, telefoni dai tasti grandi, agende a maxicaratteri ecc.) nonché suggerimenti e consigli, informazioni sui servizi e le facilitazioni (p.es. consulenza, libri in maxicaratteri o libri parlati, carta d'accompagnamento ecc.).

***Retina Suisse presenta la sua documentazione*** e informa sulle sue consulenze, sui gruppi di colloquio e d'autoaiuto per persone con AMD (le date degli incontri e un elenco della documentazione si trovano sul sito [www.retina.ch](http://www.retina.ch) oppure si possono richiedere al numero 044 444 10 77, [info@retina.ch](mailto:info@retina.ch)).

## ***Le manifestazioni informative 2007 sulla AMD***

Nell'autunno del 2007 Retina Suisse ha organizzato un nuovo ciclo di manifestazioni in varie località dell'intera Svizzera, il terzo dal 2001. Il pubblico-obiettivo delle serate AMD sono le persone anziane, i congiunti di persone con una AMD e altre persone interessate al tema (specialisti e laici). Le manifestazioni di Bienne, Berna, Olten, Friburgo, Neuchâtel e Lugano hanno ottenuto vasti riscontri di pubblico, ad ogni serata erano infatti presenti tra 100 e 120 persone.

Gli oculisti hanno parlato soprattutto delle nuovissime terapie per la forma umida della AMD, che parte del pubblico già conosceva per averle sperimentate «sui propri occhi». Per contro è sempre più grande e impaziente l'attesa nei confronti di una terapia per la forma secca della AMD in quanto a tutt'oggi l'unica proposta dei medici sono le vitamine. La AMD secca, pur essendo a decorso molto più lento e meno grave della forma umida, è comunque molto più diffusa. È allora più che comprensibile che la gente aspetti ansiosamente una terapia. Un problema ben evidenziato è quello del riconoscimento tardivo rispettivamente dell'impossibilità di curare la forma umida. Parecchi presenti hanno infatti riferito che non hanno più potuto approfittare

delle nuove terapie perché era ormai troppo tardi (ad esempio la malattia era stata riconosciuta soltanto, quando aveva colpito anche il secondo occhio o era già troppo avanzata).

Le presentazioni dell'ottico o dello specialista in riabilitazione visiva, soprattutto quelle che evidenziavano bene i problemi e proponevano soluzioni convincenti, hanno raccolto grande interesse e suscitato molte domande. Le esposizioni dei mezzi ausiliari, spesso molto accattivanti, molte volte hanno attirato soprattutto quelle persone con AMD che non avevano ancora mai osato varcare la soglia di un servizio di consulenza per ciechi e ipovedenti.

***E nel 2008 si continua...***

Nei prossimi mesi, ulteriori manifestazioni sono previste nella Svizzera tedesca. Date e luoghi sono pubblicati sul sito Internet di Retina Suisse ([www.retina.ch/manifestazioni](http://www.retina.ch/manifestazioni)) oppure si possono richiedere alla direzione (telefono 044 444 10 77, [info@retina.ch](mailto:info@retina.ch)).

# **I gruppi di colloquio sono una buona cosa, ma non per me! O invece sì?**

• *Gertud Casanova, Eschergutweg 7,  
8049 Zurigo*

Fino a tre anni fa ritenevo i gruppi d'autoaiuto una buona cosa, per gli altri beninteso, non per me. Starsene seduti attorno ad un tavolo a chiacchierare del più e del meno, a lamentarsi di acciacchi fisici e colpi del destino... era così che mi immaginavo i gruppi d'aiuto reciproco.

E oggi non oso pensare a come mi sentirei senza il sostegno che ho trovato in quei colloqui, senza le valide informazioni ricevute nel gruppo della signora Fasser.

Le esperienze fatte negli incontri mensili sono molto variegate. Alcune vorrei raccontarle qui. Le discussioni del nostro gruppo sono oggettive, aperte e cordiali. La signora Fasser ha il dono di saper guidare con mano vellutata, facendoci rimanere sempre bene in tema e non lasciandoci divagare. Alla fine d'ogni incontro si fissa l'argomento da discutere la volta successiva affinché lei e i partecipanti possano arrivare preparati.

**Le domande di cui discutiamo sono d'ogni genere, riguardano la nostra vita quotidiana con l'handicap visivo, i problemi e le difficoltà di tutti i giorni, le paure che offuscano il nostro futuro, ma anche le speranze che nutriamo. Parliamo di come risolvere i problemi pratici – insomma di tutti i temi che ci toccano da vicino.**

**La maggior parte di ciò che sento mi infonde coraggio e mi consola. Mi rendo conto che gli sforzi che faccio mi permettono, nonostante tutto, di vivere bene. E non sono sola. C'è per esempio un'affascinante signora che per un istituto di ricerca traduce stenogrammi in lingua integrale e li scrive con il computer. E dire che per leggere i manoscritti deve servirsi ogni volta della lente d'ingrandimento. O il signore ultraottantenne, che ha studiato il braille per poter leggere dei libri, che nel tempo libero dipinge usando una tavolozza illuminata. Nel nostro gruppo c'è anche un pensatore silenzioso che ci racconta delle opportunità che il computer sa offrire di come ha catalogato e disposto negli scaffali i suoi libri onde poterli ritrovare senza fatica nonostante l'handicap visivo. Quei libri poi li studierà e se li godrà grazie al macrolettore.**

**Negli incontri parliamo anche delle frustrazioni e delle paure che accompagnano il decorso della malattia, delle reazioni positive del nostro pros-**

simo sano e di quelle che ci addolorano e turbano. Il fatto di sentire che non si è soli, che siamo tutti nella stessa barca, che abbiamo a disposizione qualche «salvagente» è liberatorio.

Impressionanti e utilissime sono le informazioni che la signora Fasser sempre ci dà sulle ultime novità della ricerca nel campo delle malattie retiniche e dei nuovi farmaci. Di tutto ciò le siamo molto grati. Le siamo pure grati per la presentazione e spiegazione dei nuovi mezzi ausiliari, per le proposte di adeguata sana alimentazione e di quant'altro.

Negli incontri ce ne stiamo seduti attorno al grande tavolo, approfittiamo dei vasti saperi e dell'esperienza della signora Fasser e dei partecipanti. La signora Fasser è cieca, noi siamo solo ipovedenti – un fatto che mi impressiona sempre e che a volte mi fa anche arrossire di vergogna.

Non ho presentato che un breve sunto delle utili e importanti esperienze che ho potuto fare nel nostro gruppo di colloquio. Un grazie di cuore a Christina Fasser e a tutte le donne e gli uomini che vi hanno preso parte.

# La mia vita con sindrome di Usher del tipo 1 in Europa

- *Matthias Suchert, Germania*

Il tema di cui parlerò è la vita con sindrome di Usher del tipo 1 in Europa, vista nella mia ottica personale. Sulla scorta di alcuni esempi vorrei mostrarvi, quanto vaste e varie siano le sfide che giorno dopo giorno mi tocca affrontare. Dopodiché vi inviterò a fare qualche riflessione in merito ad una strategia per un progetto comune europeo finalizzato alla realizzazione di una terapia per la sindrome di Usher. Vi mostrerò come dirigo la mia azienda e come, dal mio punto di vista, esistano dei parallelismi con il progetto cui accennavo sopra.

## ***Le molteplici sfide nella vita di una persona con sindrome di Usher del tipo 1***

- Non ho mai avuto un udito molto buono, ma per certe informazioni mi affido alle orecchie, per esempio per i mutamenti basilari di tono o per i segnali di pericolo. L'«udire» nel senso di comunicare è sostituito dal «vedere». Per comunicare ho bisogno di vedere le labbra del mio interlocutore, perciò la luce, la leggibilità delle labbra sono cose che possono facilitare o rendere difficoltosa la comunicazione.

- Ho una tipica vista a tunnel con uno scotoma anulare, ci vedo male al buio, ho bisogno di occhiali per migliorare l'acuità visiva. Nelle zone dove il campo visivo fa difetto, completo l'immagine con la fantasia.
- Una finestrella, guardando dalla quale percepisco il mondo che mi circonda, e una coclea difettata, mi creano problemi d'equilibrio, soprattutto in luoghi male illuminati o su terreni accidentati. Con un orizzonte artificiale, nella veste di un bastone o di un terreno piano i miei problemi d'equilibrio spariscono.
- Perché io abbia l'effettiva possibilità di fare le cose in modo normale, molti fattori devono stare nei «limiti di tolleranza».

Per dirla in breve, le sfide sono talmente ricche di sfaccettature da produrre continui mutamenti delle contingenze esteriori, il che rende molto ardue le previsioni sulle situazioni stesse e sulla mia capacità operativa. All'atto pratico, le cose da prevedere e da considerare sono enormemente numerose. Inoltre mutano il risultato delle mie interpretazioni dell'ambiente che mi circonda e non da ultimo sono influenzate dall'attenzione mentale, dalla stanchezza o dal mio stato d'animo. Un'illuminazione perfetta, un'eccellente acustica non riescono, per esempio, a compensare gli effetti della stanchezza e viceversa. Quando sono mentalmente in forma e attentissimo, le mie ca-

pacità compensatorie sono chiaramente migliori. Ogni giorno devo fare sforzi enormi per esser più o meno in grado di mantenere una ragionevole qualità di vita. Con il passare del tempo, però, devo sforzarmi sempre di più perché la capacità visiva e uditiva come pure la buona salute generale vanno scemando. E la vita nell'insieme è diventata più dura, invece d'essersi fatta più facile e comoda!

Avanti di questo passo ad un certo punto non si è più in grado di aiutarsi da sé. E allora, per ritrovare una certa normalità, una terapia s'impone.

***Cercherò ora di abbozzare una strategia per convogliare su una piattaforma europea tutti gli sforzi e l'impegno profusi. Per farlo utilizzo una metafora, la mia professione di architetto.***

- Nel mio lavoro ci si deve fidare molto del lavoro di squadra. Per costruire una casa occorre la collaborazione di molte persone, ognuna con le sue specifiche capacità. Per risolvere i molti problemi particolari ci vogliono degli specialisti.
- L'insieme del lavoro deve rispondere agli espliciti desideri, alle idee e allo stile di vita del committente e deve essere eseguito in tal senso.
- Molti passi successivi vanno coordinati e svolti entro un preciso quadro finanziario e di scadenze.

- I materiali devono essere scelti in funzione delle loro caratteristiche e delle aspettative estetiche del cliente, devono essere adeguati e pagabili.

Il compito appare chiaramente definito eppure per realizzarlo con successo ci vuole l'interazione di molti gruppi diversi di professionisti. Un edificio vasto esige una collaborazione straordinariamente armoniosa e anche un grande impegno.

### ***Ideare una terapia per le malattie genetiche rare – un'operazione europea complessiva***

Nel settore delle biotecnologie la situazione non è veramente paragonabile con l'architettura, oggi si aprono nuove frontiere, ogni passo è un passo verso l'incerto. Tuttavia, sono certo che l'ottenimento, per finire, di aiuti e terapie per malattie genetiche rare sia tanto necessario quanto difficile da realizzare ed esige perciò delle alleanze europee sopranazionali. Questi network efficienti sono la somma di organizzazioni nazionali di pazienti, di studiosi/ricercatori, di parti dei sistemi medico-sanitari statali, di investitori privati e di capitale aziendale.

Forse non è ancora del tutto chiaro perché debba trattarsi di un intento sopranazionale europeo e non di un progetto di una squadra, di una clinica o di un'istituzione. Riprendo l'immagine dell'ar-

**chitetto: se un gruppo ristretto elabora un determinato stile, questo porta a «chiusura mentale», non ci sarà più rinnovamento. Ne risultano le tipiche realizzazioni architettoniche estreme, di cui tutti noi conosciamo innumerevoli mostruosi esempi, costruzioni amate dagli uni e odiate dagli altri. Nell'ambito della terapia della sindrome di Usher non abbiamo però a che fare con costruzioni per loro natura superficiali, da edificare e da abbattere subito dopo, una terapia per la sindrome di Usher è collegata con la vita di esseri umani non come lusso bensì al livello delle loro funzioni basilari, un livello per così dire elementare.**

**I network in questione dovrebbe avere lo scopo di venire incontro alle difficoltà di realizzazione di progetti di ricerca sopranazionali nel settore delle malattie genetiche rare nonché nello sviluppo di approcci terapeutici direttamente utili ai pazienti e saper coordinare il tutto. I network devono rendere possibile l'accesso a istituzioni di ricerca e di sviluppo di prim'ordine e realizzare un archivio dei saperi accessibile a tutti.**

### ***Network – alleanze – partenariati***

**Queste alleanze indurranno un cambiamento fondamentale ad alto livello, faranno nascere un «partenariato tra privati e mano pubblica» – come ben mostrano in Inghilterra esempi in archi-**

tettura. Nel nostro caso istituzioni filantropiche e organizzazioni di pazienti dovrebbero poter avviare, coordinare, dirigere e accelerare progetti di ricerca su malattie specifiche finalizzati a studi clinici. Questa compatta massa di giocatori di squadra di un network efficiente e finanziariamente solido deve unire le forze per dedicarle allo sviluppo di terapie e di mezzi ausiliari. A mio modo di vedere le cerchie di persone importanti implicate devono assicurare un buon livello di finanziamento e un'alleanza durevole che a loro volta rappresentano delle piattaforme interessanti per ricercatori dotati e organizzatori seriamente interessati. Penso che un programma del genere debba essere strutturato come un'impresa, con relazioni che fruttano degli utili e un pool di gruppi operativi e di programmazione. Dovrebbe comprendere degli obiettivi principali, un management orientato ai risultati e un'efficace gestione IP (IP sta per proprietà intellettuale, cioè i saperi che l'impresa possiede. Nota della redazione) per garantire, in futuro, il perfetto funzionamento dei processi. Queste alleanze devono poggiare sulla fiducia reciproca. Faranno nascere una ricerca che lavora a tempi forzati, in cui tutti partecipano e tutti sono altamente motivati. Si tratta di una situazione analoga a quella che mi lega al mio ingegnere, infatti devo fidarmi di lui come devo fidarmi dei miei consulenti se vo-

**glio ottenere risultati eccellenti che ci motiveranno nuovamente tutti. Nella mia squadra il motore dev'essere la collaborazione e non la concorrenza. Il gruppo non lavora nel senso di «un piano quinquennale per arrivare ad una terapia». Non voglio qui farmi beffe del comunismo, no, utilizzo semplicemente quest'immagine per esprimere cosa intendo per lavoro di squadra. Un lavoro in cui gli sforzi del singolo dovrebbero fecondare le capacità individuali di ogni membro del gruppo e rafforzare così l'insieme.**

**Per finire credo che in Europa i pazienti desiderino una piattaforma incaricata e finanziata da enti nazionali e organizzazioni di pazienti e che serva da punto di riferimento per tutte le loro richieste e domande, dia loro anche una voce e in ultima analisi forse anche una terapia e – speriamo – un'opportunità di guarigione.**

**Il modello che qui presento nel mondo economico funziona bene. E vorrei auspicare che funzioni anche nel settore della biotecnologia e dell'assistenza sanitaria. L'obiettivo è di migliorare la qualità di vita dei miei concittadini europei affetti da malattie genetiche rare. Io credo che i pazienti oggi siano pronti ad impegnarsi per questo scopo. Occorrono solo: un paio di personaggi visionari capaci di dare vita a questa piattaforma, a quest'alleanza, e poi di coinvol-**

gerci tutti perché abbiamo bisogno di tutte le forze in campo. Il motto della mia università è «basta un unico individuo per cambiare il mondo».

***Tutto ciò che vi chiedo è di essere quelle persone. Per favore, cambiate il mondo, ma operando in squadra.***

*Conferenza tenuta ad un simposio sulla promozione della ricerca scientifica nel campo dell'handicap visivo e uditivo (Parigi 2007)*

## **Gli scacchi – una sensata attività del tempo libero per ciechi e deboli di vista**

Il nostro gruppo comprende circa 50 persone cieche e ipovedenti e da oltre 48 anni si dedica con grande piacere e gioia al gioco degli scacchi.

Ogni anno il gruppo si incontra a Pentecoste per il suo tradizionale torneo annuale, il campionato svizzero di scacchi per ciechi e deboli di vista.

Perché giochiamo a scacchi? Perché ci piace, stimola la nostra mente e la nostra creatività. Dove giochiamo? Il gruppo ha dei club a Basilea, Zurigo, Lucerna e Losanna. Informazioni in merito si

trovano sul sito [www.sbsb.info](http://www.sbsb.info) oppure si possono richiedere ai rispettivi responsabili.

Zurigo: Willi Bolliger, tel. 056 426 59 43  
([willi.bolliger@bluewin.ch](mailto:willi.bolliger@bluewin.ch))

Basilea: Josef Camenzind, tel. 061 831 31 53  
([josef.camenzind@teleport.ch](mailto:josef.camenzind@teleport.ch))

Lucerna: Werner Studer, tel. 041 260 96 60  
([we.studer@tele2.ch](mailto:we.studer@tele2.ch))

Losanna: Jean-Michel Blatter, tel. 024 446 14 57  
([jmblatter@bluewin.ch](mailto:jmblatter@bluewin.ch))

## L'albo

### ***Che fare se la cassa malati non vuole pagare un trattamento?***

Le casse malati sono obbligate a pagare, nel quadro dell'assicurazione di base, quei trattamenti e quegli esami diagnostici che l'Ufficio federale della sanità pubblica (UFSP) ha iscritto nel catalogo delle prestazioni. Tra questi sono da annoverare i trattamenti con Lucentis e Macugen e gli esami genetico-molecolari per la diagnosi delle degenerazioni retiniche. Per Lucentis e Macugen l'Ufficio federale ha fissato alcune limitazioni e inoltre il trattamento dev'esser fatto in determi-

nate cliniche o ospedali e da medici autorizzati. Continua a succedere che casse malati rifiutino di assumersi i trattamenti con i farmaci menzionati o li rimborsino dall'assicurazione complementare. Se doveste trovarvi in una situazione del genere, chiedete alla vostra cassa malati una decisione scritta cresciuta in giudicato contro la quale potrete ricorrere entro 30 giorni presso il tribunale amministrativo del vostro cantone. Se doveste incontrare altre difficoltà vogliate per favore farcelo sapere in tempo utile. Solo così potremo aiutarvi nelle procedure.

*(Christina Fasser)*

### ***Votazione popolare del 1. giugno 2008***

Il 1. giugno il popolo svizzero sarà chiamato a pronunciarsi su una norma costituzionale riguardante la legge sull'assicurazione malattia. Dal nostro punto di vista nella proposta c'è un aspetto delicato, a sapere la possibilità di abolire l'obbligo di contrarre. In pratica e linguaggio corrente questo significa che le casse malati possono decidere con quali medici stipulare dei contratti e con quali non, in altre parole che nell'assicurazione di base la libera scelta del medico non è più garantita. Per noi persone affette da malattie genetiche rare questo è inaccettabile in quanto abbiamo veramente bisogno di poter andare da medici che conoscono la nostra malattia.

Raccomandiamo ai nostri membri di respingere la proposta in votazione. All'AG 2008 informo e remo brevemente sul tema, ma prima ancora vi faremo avere un catalogo d'argomenti contrari e il testo del decreto parlamentare.

*(Redazione)*

### ***Corsi d'inglese per persone cieche e ipovedenti***

L'Istituto Homestay propone corsi d'inglese per giovani (età minima 16 anni) e adulti ciechi o ipovedenti. L'insegnamento è individuale o in gruppi. Gli studenti sono ospitati in famiglie del luogo. I corsi sono a misura di persona cieca o ipovedente e il materiale di studio è adattato alle esigenze dei partecipanti (braille, maxicaratteri ecc.) La scuola propone anche attività del tempo libero ed escursioni.

**Contatto:** Mrs Mary de Vere Moss – Course Director

Eye Talk English, Homestay Language Courses  
141 St Mary's Road, Tonbridge, Kent, TN9 2NL  
Tel. +44 (0)1732-508592

**E-Mail:** [eyetalkenglish@lineone.net](mailto:eyetalkenglish@lineone.net)

**Web Page:** <http://website.lineone.net/~eyetalkenglish/index.html.htm>.

***La giornata delle porte aperte alla Biblioteca Braille di Zurigo*** si terrà sabato 28 giugno, dalle 10.00 alle 17.00 con un interessante programma culturale e d'animazione (letture, giochi al computer, giochi tattili ecc.), visita ai locali della biblioteca e specialità gastronomiche.

***Schweizerische Bibliothek für Blinde und Sehbehinderte SBS***, Grubenstrasse 12, CH-8045 Zurigo, Telefon 043 333 32 32, Fax 043 333 32 33, [public@sbszh.ch](mailto:public@sbszh.ch), [www.sbs-online.ch](http://www.sbs-online.ch)

## **A proposito...**

### ***La tovaglia nera***

Qualche tempo fa comprai una tovaglia nera per il tavolo rotondo della mia sala da pranzo. Era di cotone e non proprio tutta nera, qua e là c'era qualche motivo geometrico bianco. La nuova tovaglia non piacque ai miei ospiti e a dir la verità anche a me non piaceva più così tanto come quando l'avevo comperata da Globus. Insomma non voleva accordarsi con le stoviglie di porcellana bianca. Non ci pensai un pezzo e la portai – lavata e stirata – alla bottega della Caritas.

**Le tovaglie bianche di lino della nonna o quelle delle trattorie italiane sono sempre ancora d'obbligo per una bella tavola. Per fortuna non sono sparite del tutto dai negozi specializzati, anzi oggi ce ne sono addirittura in colori pastello e anche in tinte più forti. E se i bicchieri «si compo rtano come si deve» almeno a tavola posso dimenticare il quotidiano stress da RP... anche perché l'illuminazione della sala da pranzo è perfetta.**

**Molti degli accorgimenti che noi donne e uomini con RP mettiamo in atto nella vita di tutti i giorni li abbiamo escogitati noi stessi. All'occasione, le e gli specialisti ci fanno vedere «il modo giusto» di fare le cose (e spesso scopriamo con soddisfazione che eravamo già «nel giusto»). Cose ancora più utili le scopriamo quando ci scambiamo le nostre esperienze «tra persone in situazione simile». E allora perché non far approfittare una cerchia ancora più vasta di persone? Basterebbe che le lettrici e i lettori del nostro bollettino ci descrivessero più spesso le loro esperienze. Grazie sin d'ora per quanto vorrete scriverci.**

***Renata Martinoni***

## Le date da ricordare

- **sabato**  
**19 aprile 2008**      **Assemblea generale ordinaria di Retina Suisse a Friburgo con conferenze molto interessanti e traduzione simultanea tedesco-francese e francese-tedesco**
- **aprile–maggio–giugno**      **Ciclo di conferenze sulla AMD in varie località della Svizzera tedesca (indicazioni dettagliate sul sito [www.retina.ch/Veranstaltungen](http://www.retina.ch/Veranstaltungen)).**
- **sabato**  
**28 giugno**  
**ore 10 –17**      **Giornata porte aperte alla Biblioteca Braille di Zurigo (v. [www.sbs-online.ch](http://www.sbs-online.ch))**
- **4 – 5 luglio**  
**2008**      **15. Congresso mondiale di Retina International a Helsinki.**
- **sabato**  
**15 novembre**  
**2008**      **Incontroregionale della Svizzera tedesca a Aarau: organizzazione e informazioni Myrta Basler-Buser o [www.retina.ch/Veranstaltungen](http://www.retina.ch/Veranstaltungen).**







# Retina Suisse

L'associazione d'aiuto reciproco di persone con retinite pigmentosa (RP), degenerazione maculare, sindrome di Usher e altre malattie degenerative della retina

**Ausstellungsstrasse 36, CH-8005 Zurigo**  
**Tel. 044 444 10 77, fax 044 444 10 70**  
**E-mail [info@retina.ch](mailto:info@retina.ch); [www.retina.ch](http://www.retina.ch)**  
**Conto postale 80-1620-2**



Federazione svizzera dei ciechi  
e deboli di vista

La nostra partner nel mondo  
svizzero dell'handicap visivo

## Dove trovarci?

**Retina Suisse – Servizio di consulenza di Zurigo**  
**Ausstellungsstrasse 36, CH-8005 Zurigo**  
**Tel. 044 444 10 77, fax 044 44 10 70**  
**[info@retina.ch](mailto:info@retina.ch)**

**Retina Suisse – Servizio di consulenza di Losanna**  
**c/o Hôpital ophtalmique Jules-Gonin**  
**Av. de France 15, casella postale 133**  
**CH-1000 Losanna 7**  
**Tel. 021 626 86 52, [info.lausanne@retina.ch](mailto:info.lausanne@retina.ch)**

**In Ticino e nelle zone molto discoste, se richiesto, le consulenze sono proposte sul posto.**